

## LE MODE D'INSERTION DU LOBE DE L'OREILLE ETUDE GENETIQUE

PAR

André LEGUEBE (Bruxelles)

### 1. INTRODUCTION.

Les travaux s'attachant à étudier les variations entre populations du mode d'insertion du lobe de l'oreille sont relativement nombreux. La littérature contient toutefois peu de résultats d'enquêtes réalisées sur des échantillons comprenant un nombre important de familles en vue d'étudier le mécanisme héréditaire de ce caractère. Les données utilisées pour la rédaction de ce travail ont été recueillies en 1962 (LEGUEBE, 1962) selon le même principe et en même temps que celles relatives au hand-clasping (LEGUEBE, 1967).

L'échantillon se compose des deux conjoints de 314 couples et des enfants issus de ces couples.

L'effectif des familles examinées se distribue comme suit :

Nombre d'enfants par famille	Nombre de familles
1	78
2	94
3	60
4	34
5	21
6	6
7	7
8	5
9	4
10	3
11	1
12	—
13	1

Pour deux familles de 2 enfants, 2 familles de 3 enfants, 1 famille de 4 enfants et 1 famille de 6 enfants les informations relatives à un sujet manquent. On a ainsi un total de 896 sujets, 327 garçons et 569 filles.

Nous avons défini deux phénotypes caractérisés de la façon suivante :

1. Lobe libre désigné par  $\bar{F}$  : le point d'attache est situé plus haut que la partie la plus inférieure du lobe.
2. Lobe attaché ( $\bar{A}$ ) : l'oreille est fixée par la partie la plus inférieure du lobe.

L'oreille gauche et l'oreille droite ont été observées puisque HILDEN (1936), WIENER (1937) et TISSERAND (1945) ont constaté des cas de discordance entre les phénotypes des deux oreilles : dans ce cas, le phénotype du sujet comprend les deux désignations, la première se rapportant à l'oreille gauche et la seconde à l'oreille droite.

Nous admettons que la distinction entre les phénotypes n'est pas absolue et que ce mode d'insertion est un caractère qui manifeste une variation continue comme l'ont affirmé QUELPRUD (1934) et WIENER (1937) et comme MONTAGNE l'a particulièrement bien mis en évidence (1966) en procédant à des mesures sur des moulages d'oreilles.

C'est cette continuité du caractère qui a conduit divers auteurs à adopter des catégories plus nuancées mais dont les limites ne sont pratiquement jamais clairement définies. Il nous a semblé que pour une première approche la distinction assez grossière que nous avons établie était suffisante.

## 2. ANALYSE DES FREQUENCES DES PHENOTYPES.

### 2.1. Influence du sexe.

Les fréquences ont été calculées à partir des 314 hommes et des 314 femmes composant les couples observés. Les quatre phénotypes possibles se distribuent de la façon suivante :

		Phénotypes								
		$\bar{F}$		$\bar{A}$		$\bar{F}\bar{A}$		$\bar{A}\bar{F}$		
		N	%		%		%		%	
Hommes	...	314	210	66,879	91	28,981	7	2,229	6	1,911
Femmes	...	314	187	59,554	122	38,854	2	0,637	3	0,955
Total	...	628	397	63,217	213	33,917	9	1,433	9	1,433

On constate que la distribution pour les deux phénotypes est nettement différente, dans les deux sexes, de ce qui serait une distribution au hasard. ( $P < 0,001$ ;  $\chi^2 = 47$  pour les hommes et 13,7 pour les femmes en ne prenant en considération que les deux phénotypes principaux).

Le caractère significatif de la différence entre les sexes est compris entre 0,01 et 0,02 ( $\chi^2 = 5,74$ ).

Pour l'échantillon des enfants issus des 314 couples, échantillon comprenant donc des sujets apparentés, on obtient :

		Phénotypes							
		$\bar{F}$		$\bar{A}$		$\bar{F}\bar{A}$		$\bar{A}\bar{F}$	
		N	%		%		%		%
Garçons	...	327	241	73,700	83	25,382	3	0,917	—
Filles	...	569	338	59,402	214	37,610	11	1,933	6
Total	...	896	579	64,621	297	33,147	14	1,563	6
									0,670

La distribution des sujets entre les deux catégories de phénotypes principaux est également différente d'une distribution telle qu'elle se ferait au hasard. ( $\sigma$  :  $\chi^2 = 77$ ; 1 d.l.;  $P < 0,001$ ;  $\varphi$  :  $\chi^2 = 27,9$ ; 1 d.l.;  $P < 0,001$ ).

La différence entre les sexes est hautement significative ( $\chi^2 = 15,76$ ; 1 d.l.;  $P < 0,001$ ).

## 2.2. Influence de l'âge.

Il est possible de vérifier assez facilement si l'âge exerce une influence en comparant les échantillons d'adultes aux échantillons d'enfants : on constate que les différences ne sont en aucun cas significatives.

	$\chi^2$	degré de liberté	P
pères-fils	1,655	1	$0,20 < P < 0,30$
mères-filles	0,042	1	$0,80 < P < 0,90$
parents-enfants	0,164	1	$0,50 < P < 0,70$

### 3. ANALYSE DES DONNEES FAMILIALES.

#### 3.1. Types d'unions.

En tenant compte des quatre phénotypes distincts observables dans chacun des deux sexes nous obtenons la répartition suivante des phénotypes des enfants issus des différents types d'unions :

Phénotype de la mère	Phénotype du père					Total
	$\bar{F}$	$\bar{A}$	$\bar{F}\bar{A}$	$\bar{A}\bar{F}$		
$\bar{F}$	141	39	4	3	187	
	<i>125.03</i>	<i>54.97</i>				
$\bar{A}$	66	52	2	2	122	
	<i>81.97</i>	<i>36.03</i>				
$\bar{F}\bar{A}$	1	—	1	—	2	
$\bar{A}\bar{F}$	2	—	—	1	3	
Total	210	91	7	6	314	

Un test de  $\chi^2$  portant sur les quatre types d'unions les plus fréquentes et basé sur les fréquences marginales, montre qu'il y a un excès d'unions entre individus de même phénotype et au contraire trop peu d'unions entre sujets de phénotypes différents ( $\chi^2 = 16,86$ ; 1 d.l.;  $P < 0,001$ ). Les fréquences théoriques figurent en italique dans le tableau.

#### 3.2. Nombre moyen d'enfants par types d'unions.

Il est intéressant de contrôler, surtout en raison du caractère non panmictique des unions, si on n'observe pas de différence du nombre moyen d'enfants pour les divers types d'unions. On obtient les valeurs suivantes pour le nombre moyen d'enfants et pour l'erreur sur la moyenne :

Types d'unions $\sigma \times \varphi$	Nombre d'unions	Nombre total d'enfants	Nombre moyen d'enfants	Erreur sur la moyenne
$\bar{F} \times \bar{F}$	141	393	2,79	0,16
$\bar{F} \times \bar{A}$	66	216	3,27	0,46
$\bar{A} \times \bar{F}$	39	128	3,28	0,61
$\bar{A} \times \bar{A}$	52	117	2,25	0,37
Autres ... ...	16	48	3,00	0,82
Total ... ...	314	902	2,87	0,11

Les moyennes ne sont donc pas différentes entre elles de façon significative. On remarquera toutefois que le nombre moyen d'enfants par famille est plus élevé pour les deux types d'unions  $\bar{F} \times \bar{A}$  et  $\bar{A} \times \bar{F}$  qui sont moins fréquentes qu'elles ne devraient l'être si les mariages étaient conclus au hasard.

### 3.3. Fréquence des phénotypes des enfants issus des divers types d'unions.

Le problème consiste à déterminer si, chez les enfants, les divers phénotypes apparaissent pour les divers types d'unions avec des fréquences semblables à celles de la population ou si les enfants manifestent une tendance marquée à avoir des phénotypes identiques à ceux de leurs parents. Dans ce dernier cas, on pourrait dire que le caractère est héréditaire puisque il semble peu probable que le mode d'attache du lobe de l'oreille soit déterminé par des facteurs mésologiques.

Nous avons donc dénombré pour chaque type d'union, le nombre d'enfants porteurs des divers phénotypes; on a considéré des sous-échantillons, garçons et filles, puisqu'il existe chez les enfants une différence sexuelle statistiquement significative.

Les données figurent dans les tableaux 1, 2 et 3.

Dans le calcul des tests, nous avons exclu les unions dont un des conjoints au moins présentait un phénotype différent aux deux oreilles, tous les enfants issus de ces unions et tous les enfants présentant également un phénotype mixte mais issus d'unions pour lesquelles les deux parents présentaient un phénotype homogène.

Ni dans le cas des garçons, ni dans le cas des filles, ni pour l'ensemble des enfants on n'observe de différence significative dans la distribution des phénotypes selon que les unions sont  $\sigma \bar{F} \times \varphi \bar{A}$  ou  $\sigma \bar{A} \times \varphi \bar{F}$ . Nous avons donc, pour effectuer les tests, groupé ces deux types d'unions.

Les fréquences théoriques utilisées sont celles tirées des fréquences marginales. On obtient les résultats suivants :

	$\chi^2$	d.l.	P
Garçons ... ... ...	86,93	2	<0,001
Filles ... ... ...	155,68	2	<0,001
Enfants ... ... ...	243,50	2	<0,001

Les valeurs sont donc très nettement significatives. On constate qu'il y a un excès d'enfants  $\bar{F}$  dans les unions  $\bar{F} \times \bar{F}$  et un excès d'enfants  $\bar{A}$  dans les unions  $\bar{A} \times \bar{A}$ , observation qui est en faveur d'une transmission génétique du caractère.

Une autre observation intéressante est celle-ci : dans les deux sous-échantillons garçons et filles, aussi bien dans le cas des unions  $\sigma \bar{F} \times \varphi \bar{A}$  que dans celui des unions  $\sigma \bar{A} \times \varphi \bar{F}$ , il y a trop peu de sujets  $\bar{F}$  et trop de sujets  $\bar{A}$ .

Le caractère héréditaire du mode d'attache du lobe de l'oreille se manifeste donc beaucoup plus clairement que dans le cas du hand-clasping (LEGUEBE, 1967).

TABLEAU 1.

Fréquences des phénotypes des garçons issus des divers types d'unions

Garçons										
Types d'unions	$\bar{F}$		$\bar{A}$		$\bar{F}\bar{A}$		$\bar{A}\bar{F}$		Totaux	
	Fréquences		Fréquences		Fréquences		Fréquences			
	abs.	rel.	abs.	rel.	abs.	rel.	abs.	rel.		
1. $\bar{F} \times \bar{F}$	138	95.17	7	4.83	—	—	—	—	145	
2. $\bar{F} \times \bar{A}$	58	69.05	25	29.76	1	1.19	—	—	84	
3. $\bar{A} \times \bar{F}$	32	59.26	22	40.74	—	—	—	—	54	
4. $\bar{A} \times \bar{A}$	5	17.86	23	82.14	—	—	—	—	28	
5. Autres	8	50.00	6	37.50	2	12.50	—	—	16	
Totaux	241	73.70	83	25.38	3	0.92	—	—	327	

TABLEAU 2.

Fréquences des phénotypes des filles issues des divers types d'unions.

Types d'unions	Filles								Totaux	
	F		A		FA		AF			
	Fréquences		Fréquences		Fréquences		Fréquences			
♂ × ♀	abs.	rel.	abs.	rel.	abs.	rel.	abs.	rel.		
1. F × F	211	86.48	30	12.30	3	1.23	—	—	244	
2. F × A	65	49.62	61	46.56	2	1.53	3	2.29	131	
3. A × F	34	46.58	37	50.68	2	2.74	—	—	73	
4. A × A	14	15.73	73	82.02	—	—	2	2.25	89	
5. Autres	14	43.75	13	40.63	4	12.50	1	3.13	32	
Totaux	338	59.40	214	37.61	11	1.93	6	1.05	569	

TABLEAU 3.

Fréquences des phénotypes de l'ensemble des enfants issus des divers types d'unions.

Types d'unions	Enfants								Totaux	
	F		A		FA		AF			
	Fréquences		Fréquences		Fréquences		Fréquences			
♂ × ♀	abs.	rel.	abs.	rel.	abs.	rel.	abs.	rel.		
1. F × F	349	89.72	37	9.51	3	0.77	—	—	389	
2. F × A	123	57.21	86	40.00	3	1.40	3	1.40	215	
3. A × F	66	51.97	59	46.46	2	1.57	—	—	127	
4. A × A	19	16.24	96	82.05	—	—	2	1.71	117	
5. Autres	22	45.83	19	39.58	6	12.50	1	2.08	48	
Totaux	579	64.62	297	33.15	14	1.56	6	0.67	896	

La discordance entre les valeurs du nombre d'enfants indiquées ici et celles utilisées pour le calcul du nombre d'enfants par types d'unions, provient du fait que dans ce dernier cas nous avions tenu compte des enfants dont on ne connaissait pas le phénotype. Ici nous n'avons naturellement pas compté ces enfants.

#### 4. MECANISME HEREDITAIRE.

S'il s'avère aisé de démontrer le caractère héréditaire du mode d'insertion du lobe de l'oreille, on constate qu'il est difficile de préciser le mode de transmission du caractère.

Le tableau 4 donne pour les différents types d'unions et pour les diverses dimensions des fratries, le nombre de familles ayant respectivement 0, 1, 2, ... enfants du phénotype  $\bar{F}$ .

Les données de ce tableau permettent d'établir une comparaison avec les valeurs déduites des divers modèles théoriques proposés pour expliquer la transmission du caractère.

Dans l'hypothèse la plus simple impliquant l'intervention d'un seul locus porteur de l'un des deux allèles  $F$  ou  $A$ , on obtiendra trois génotypes  $FF$ ,  $FA$  et  $AA$  dont nous supposons que la distribution est conforme à celle prévue par la loi de Hardy-Weinberg.

Ce gène pourrait soit être autosomique soit lié au sexe : dans chaque cas on devra envisager qu'il y ait codominance, dominance ou récessivité. Nous devons donc, pour chaque hypothèse, calculer la fréquence des allèles et ensuite tester dans quelle mesure l'hypothèse génétique formulée est en accord avec les résultats observés. Nous utilisons dans ce but une méthode dont le principe a été imaginé par R. R. FISHER (TAYLOR et PRIOR, 1939).

#### CAS D'UN GENE AUTOSOMIQUE.

**4.1.** L'hypothèse la plus simple est que les allèles correspondant aux lobes attaché et récessif sont codominants, les hétérozygotes étant représentés par les sujets présentant un phénotype différent aux deux oreilles.

La simple inspection des résultats de l'enquête conduit à rejeter cette hypothèse.

Soulignons toutefois que l'hypothèse de la codominance reste à vérifier dans le cas où, en tenant compte des variations quantitatives du caractère, on parviendrait à distinguer trois ou plusieurs phénotypes.

**4.2.** Le gène est porté par un autosome et l'allèle correspondant au lobe attaché est récessif ou, ce qui revient au même, le lobe libre est dominant. Le phénotype  $\bar{F}$  correspond dans ce cas aux deux génotypes  $FF$  et  $FA$ , et le phénotype  $\bar{A}$  au seul génotype  $AA$ .

En principe, tous les descendants des unions entre sujets dont le phénotype correspond au caractère récessif, doivent présenter le phénotype correspondant au caractère récessif. Nous pouvons toutefois admettre quelques exceptions : dans l'étude d'un caractère doué de variations continues, on ne peut pas exclure la possibilité, qu'en ramenant l'en-

TABLEAU 4.

Relation entre le type d'union  
et le nombre d'enfants  $\bar{F}$  dans les familles de 2, 3, ... n enfants.

Nombre d'enfants par famille	Nombre d'enfants $\bar{F}$ par famille	Nombre de familles selon les types d'unions				Autres	Total	Total
		$\bar{F} \times \bar{F}$	$\bar{F} \times \bar{A}$	$\bar{A} \times \bar{F}$	$\bar{A} \times \bar{A}$			
2	0	—	5	3	12	2	22	94
	1	10	7	8	3	2	30	
	2	33	1	5	3	—	42	
3	0	—	4	—	5	—	9	59
	1	1	3	3	2	3	12	
	2	6	2	1	—	2	11	
	3	23	4	—	—	—	27	
4	0	—	1	1	3	—	5	33
	1	1	1	2	—	—	4	
	2	2	1	—	—	1	4	
	3	2	1	—	1	—	4	
	4	13	3	—	—	—	16	
5	0	—	2	1	1	—	4	22
	1	—	—	1	—	—	1	
	2	—	1	—	—	—	1	
	3	—	3	2	—	—	5	
	4	1	2	—	—	—	3	
	5	5	2	—	—	1	8	
6	1	—	—	1	—	—	1	5
	2	—	—	—	1	—	1	
	4	—	1	—	—	—	1	
	5	—	—	2	—	—	2	
7	2	—	—	—	—	1	1	7
	4	1	—	—	—	—	1	
	5	—	—	—	—	—	—	
	6	1	1	—	—	—	2	
	7	2	—	1	—	—	3	
8	3	—	1	—	1	—	2	5
	6	—	1	—	—	—	1	
	8	1	1	—	—	—	2	
9	5	—	1	—	—	—	1	4
	6	1	—	—	—	—	1	
	8	—	—	—	—	—	1	
	9	1	—	—	—	—	1	
10-11-13		1 (13 $\bar{F}$ )	1 (6 $\bar{F}$ )	2 (6 $\bar{F}$ et 7 $\bar{F}$ )	1 (0 $\bar{F}$ )	—	5	5
Total		106	50	33	32	13	234	234

semble de nos observations à deux catégories, un certain nombre de sujets ont été mal classés.

Selon cette hypothèse les fréquences des allèles A et F, tirées de l'échantillon des parents seraient égales à :

	N	p(F)	q(A)	$\sigma_q$
♂	301	0,4502	0,5498	0,0241
♀	309	0,3717	0,6283	0,0221
Ensemble	610	0,4091	0,5909	0,0163

#### Unions $\bar{A} \times \bar{A}$ .

Les enfants issus de ces unions devraient être tous du phénotype  $\bar{A}$  récessif. Nous observons que 28 garçons et 87 filles sont issus des 52 mariages de ce type : les phénotypes de ces enfants sont respectivement de 23  $\bar{A}$  et 5  $\bar{F}$  pour les garçons et de 73  $\bar{A}$  et 14  $\bar{F}$  pour les filles.

#### Unions $\bar{F} \times \bar{A}$ .

Etudions la descendance des unions  $\bar{F} \times \bar{A}$ . Le parent  $\bar{A}$  est nécessairement du génotype AA, dont la fréquence est égale à  $q^2$ . Les parents  $\bar{F}$  peuvent être soit du génotype FF (fréquence =  $p^2$ ) soit du génotype FA (fréquence =  $2pq$ ) ; la fréquence de  $\bar{F}$  dans la population sera donc égale à  $p^2 + 2pq$ . La probabilité pour un parent  $\bar{F}$  d'être FF sera donc de

$\frac{p}{p + 2q}$  et d'être FA de  $1 - \frac{p}{p + 2q}$ . Dans les unions FF  $\times$  AA tous

les enfants seront du phénotype  $\bar{F}$ . Dans les unions FA  $\times$  AA, la proba-

bilité pour un enfant d'être du phénotype  $\bar{F}$  est de  $\frac{1}{2}$ , pour deux enfants

d'une famille d'être tous deux du phénotype  $\bar{F}$  de  $(\frac{1}{2})^2$ , pour les  $n$  enfants

d'une famille d'être tous  $\bar{F}$  de  $(\frac{1}{2})^n$ . La présence d'un enfant  $\bar{A}$  indique

que l'union est nécessairement du type  $FA \times AA$ .

#### A. Familles dont tous les enfants sont $\bar{F}$ .

Dans une famille de  $n$  enfants, la probabilité que ces  $n$  enfants soient tous  $\bar{F}$  est égale à la somme des deux probabilités :

a) la probabilité pour un des parents  $\bar{F}$  d'être  $FF$ , tous les enfants étant

dans ce cas nécessairement  $\bar{F}$  soit :  $\frac{p}{p + 2q}$ ;

b) la probabilité qu'a un couple  $FA \times AA$  d'avoir une famille ne comp-

tant que des enfants  $\bar{F}$  soit :  $(\frac{1}{2})^n \cdot (1 - \frac{p}{p + 2q})$ .

Le nombre théorique de familles de  $n$  enfants ne comptant que des enfants  $\bar{F}$  sera obtenu en multipliant la somme de ces deux probabilités par le nombre observé de familles de  $n$  enfants.

#### B. Familles dont un des enfants au moins est $\bar{A}$ .

Le nombre théorique de ces familles est obtenu en soustrayant le nombre théorique de familles dont tous les enfants sont  $\bar{F}$  du nombre total d'unions  $\bar{F} \times \bar{A}$ . Les résultats obtenus sont soumis à un test de  $\chi^2$ .

#### Unions $\bar{F} \times \bar{F}$ .

Chacun des parents peut être du génotype  $FF$  ou  $FA$ . La probabilité

d'un parent d'être  $FA$  sera  $\frac{2q}{p + 2q}$  et celle d'être  $FF$  sera  $1 - (\frac{2q}{p + 2q})$ .

Trois types d'unions sont possibles :  $FF \times FF$ ,  $FF \times FA$  et  $FA \times FA$ . Nous donnons la probabilité de chacune de ces unions et la probabilité pour les enfants issus de ces unions d'avoir les phénotypes  $\bar{F}$  ou  $\bar{A}$ .

Types d'unions	Probabilité des unions	Probabilité des enfants d'être	
		$\bar{F}$	$\bar{A}$
Au moins un parent FA ...	$\frac{2q}{p + 2q}$	—	—
Les 2 parents FA ... ... ...	$\left(\frac{2q}{p + 2q}\right)^2$	$\frac{3}{4}$	$\frac{1}{4}$
Au moins un parent FF ...	$1 - \left(\frac{2q}{p + 2q}\right)^2$	1	0

### A. Familles dont tous les enfants sont $\bar{F}$ .

La probabilité que tous les  $n$  enfants d'une famille soient  $\bar{F}$  est donnée par la somme des deux probabilités :

a) la probabilité que ces enfants soient issus d'une union dont un

des parents au moins est FF, soit :  $1 - \left(\frac{2q}{p + 2q}\right)^2$ ;

b) la probabilité dans le cas d'une union FA  $\times$  FA que ces  $n$  enfants

soient tous de phénotype  $\bar{F}$ , soit :  $\frac{3}{4} \left(\frac{2q}{p + 2q}\right)^2$ , ce qui donne pour

l'ensemble :  $1 - \left(\frac{2q}{p + 2q}\right)^2 + \frac{3}{4} \left(\frac{2q}{p + 2q}\right)^2$ . Le nombre théorique

de familles dont tous les enfants sont  $\bar{F}$  sera obtenu en additionnant les produits du nombre total de familles comprenant  $n$  enfants par la probabilité correspondante que ces  $n$  enfants soient tous  $\bar{F}$ .

### B. Familles dont au moins un des enfants est $\bar{A}$ .

Le nombre de ces familles est obtenu par soustraction de la valeur théorique obtenue ci-dessus du nombre total de mariages  $\bar{F} \times \bar{F}$ .

C. Résultats du test de conformité avec l'hypothèse de l'allèle  $F$  dominant.

L'utilisation des relations précédentes fournit les valeurs théoriques reprises dans le tableau ci-dessous :

Dimension des fratries	Union $\bar{F} \times \bar{F}$			Union $\bar{F} \times \bar{A}$		
	Nombre de familles	Nombre de familles sans enfant $\bar{A}$		Nombre de familles	Nombre de familles sans enfant $\bar{A}$	
		observé	théorique		observé	théorique
1	35	31	30,171	22	13	13,829
2	43	33	32,619	29	6	12,843
3	30	23	20,429	17	4	5,950
4	18	13	11,210	10	3	3,036
5	6	5	3,475	14	2	3,925
6	—	—	—	4	2	1,075
7	4	2	2,087	2	1	0,526
8	1	1	0,503	3	1	0,786
9	3	1	1,469	1	0	0,259
10	—	—	—	3	—	0,774
11	—	—	—	—	—	—
12	—	—	—	—	—	—
13	1	1	0,461	—	—	—
Totaux	141	110	102,424	105	32	43,003

A ces résultats, on applique des tests de  $\chi^2$  qui donnent :

Types d'unions	Types de familles	Nombre de familles		$\chi^2$	d.l.	P
		observé	théorique			
$\bar{F} \times \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{F}$	110	102,424	2,048	1	0,2-0,1
	Au moins un enfant $\bar{A}$	31	38,576			
$\bar{F} \times \bar{A}$	Tous les enfants $\bar{F}$	32	43,003	4,768	1	0,05-0,02
	Au moins un enfant $\bar{A}$	73	61,997			
$\bar{A} \times \bar{A}$	Tous les enfants $\bar{A}$	39	52			
	Au moins un enfant $\bar{F}$	13	0			

4.3. Si le gène est porté par un chromosome autosomique mais si l'allèle correspondant au lobe attaché est dominant, le phénotype  $\bar{F}$  correspond au seul génotype  $FF$  et le phénotype  $\bar{A}$  comprend les deux génotypes  $AA$  et  $FA$ . Les fréquences des allèles sont alors :

	p(A)	q(F)	$\sigma_q$
♂	0,1647	0,8353	0,0158
♀	0,2221	0,7779	0,0179
Ensemble	0,1933	0,8067	0,0120

On applique le même raisonnement que ci-dessus et on analyse successivement les unions  $\bar{F} \times \bar{F}$ ,  $\bar{A} \times \bar{F}$  et  $\bar{A} \times \bar{A}$  et on calcule pour chaque dimension de fratrie le nombre théorique de familles dont tous les enfants sont  $\bar{A}$  et celui des familles dont au moins un des enfants est  $\bar{F}$ . Les enfants issus des unions  $\bar{F} \times \bar{F}$  devraient tous présenter le phénotype  $\bar{F}$ .

Les valeurs théoriques obtenues sont :

Dimension des fratries	Union $\bar{A} \times \bar{A}$ .			Union $\bar{A} \times \bar{F}$ .		
	Nombre de familles	Nombre de familles sans enfants $\bar{F}$		Nombre de familles	Nombre de familles sans enfants $\bar{F}$	
		observée	théorique		observée	théorique
1	20	17	16,013	22	9	12,177
2	18	12	11,720	29	8	9,577
3	7	5	3,773	17	4	3,716
4	4	3	1,818	10	1	1,628
5	1	1	0,392	14	3	1,889
6	—	—	—	4	—	0,484
7	—	—	—	2	—	0,228
8	1	—	0,282	3	1	0,331
9	—	—	—	1	—	0,109
10	—	—	—	3	—	0,324
11	1	1	0,236	—	—	—
12	—	—	—	—	—	—
13	—	—	—	—	—	—
Totaux	52	39	34,234	105	26	30,463

L'application d'un test de conformité doit nous permettre de décider si les valeurs observées concordent de façon satisfaisante avec les valeurs théoriques correspondant à l'hypothèse de l'allèle A (« lobe attaché ») dominant.

Les tests de  $\chi^2$  sont appliqués aux valeurs suivantes :

Types d'unions	Types de familles	Nombre de familles		$\chi^2$	d.l.	P
		observé	théorique			
$\bar{A} \times \bar{A}$	Tous les enfants $\bar{A}$	39	34,234	1,942	1	0,2-0,1
	Au moins un enfant $\bar{F}$	13	17,766			
$\bar{A} \times \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{F}$	26	30,463	0,921	1	0,5-0,3
	Au moins un enfant $\bar{F}$	79	74,537			
$\bar{F} \times \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{A}$	110	141			
	Au moins un enfant $\bar{A}$	31	0			

#### CAS D'UN GENE LIE AU SEXE.

**4.4.** L'hypothèse faisant appel à un gène lié au sexe avec codominance des deux allèles est impossible à vérifier puisque l'enquête repose sur la définition de deux phénotypes seulement. Si on pouvait définir sur la base des variations quantitatives trois phénotypes distincts, cette hypothèse devrait être réexaminée.

**4.5.** Dans le cas d'un gène lié au sexe pour lequel l'allèle correspondant au lobe libre est dominant, nous devons considérer les génotypes suivants :

- ♂  $X_F Y$  correspondant au phénotype  $\bar{F}$ ;
- ♂  $X_A Y$  correspondant au phénotype  $\bar{A}$ ;
- ♀  $X_F X_F$  correspondant au phénotype  $\bar{F}$ ;
- ♀  $X_F X_A$  correspondant au phénotype  $\bar{F}$ ;
- ♀  $X_A X_A$  correspondant au phénotype  $\bar{A}$ .

Le phénotype  $\bar{A}$  sera donc observé chez certains mâles hémizygotes et chez toutes les femmes homozygotes pour l'allèle A. Les estimations des fréquences des allèles et les variances calculées à partir des résultats de notre enquête sont données par les formules générales suivantes, si D et d représentent les 2 allèles respectivement dominant et récessif.

a) pour l'allèle récessif d (dans ce cas le lobe attaché) :

$$q(d) = \frac{-n_{DY} + \sqrt{n_{DY}^2 + 4 [2n(\text{♀}) + n(\text{♂})] (2n_{dd} + n_{dy})}}{2[2n(\text{♀}) + n(\text{♂})]}$$

b) pour l'allèle dominant D (le lobe libre) :

$$p(D) = 1 - q(d)$$

c)

$$\sigma^2_q = \frac{1}{\frac{4n(\text{♀})}{1 - q^2} + \frac{n(\text{♂})}{q(1 - q)}}$$

On obtient :

$$\begin{aligned} p(F) &= 0,4998; & \sigma_p &= 0,019 \\ q(A) &= 0,5002; & \sigma_q &= 0,019 \end{aligned}$$

Dressons ensuite le tableau (tableau 5) de toutes les combinaisons génotypiques possibles correspondant à chacun des quatre types d'unions réalisables au moyen de sujets de deux phénotypes et calculons séparément pour les garçons et pour les filles la probabilité d'avoir un phénotype déterminé dans le cas de chacune des unions. Dans le calcul des probabilités relatives aux enfants, nous avons traité indépendamment les filles et les garçons.

#### Unions ♂Ā × ♀Ā.

Tous les garçons et toutes les filles issus de ces unions doivent présenter le phénotype Ā.

Nous observons pour les 20 couples de ce type dont sont issus des garçons, 23 garçons Ā et 5 garçons F, et pour les filles nées de 49 unions, 73 Ā et 14 F.

#### Unions ♂Ā × ♀F.

En tenant compte des génotypes on peut distinguer deux types d'unions :

$X_A Y \times X_F X_F$  avec une fréquence  $\frac{p}{1 + q}$ ;

$X_A Y \times X_F X_A$  avec une fréquence  $1 - \frac{p}{1 + q}$ .

En consultant le tableau 5, nous constatons que la répartition en phénotypes F et Ā sera identique pour les garçons et pour les filles.

La probabilité que tous les enfants issus de ces unions soient du phénotype F sera égale à une somme de deux probabilités :

TABLEAU 5.

F Dominant

Types d'unions			Fréquences des génotypes									
Phénotypes	Génotypes	Fréquences théoriques	Garçons		Filles							
			$X_F Y$	$X_A Y$	$X_F X_F$	$X_F X_A$	$X_A X_A$					
$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{F}$	$X_F Y \times X_F X_F$	$p^3$	$p^3$	—	$p^3$	—	—	$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{A}$	$X_A Y \times X_A X_A$	$p^3$		
	$X_F Y \times X_F X_A$	$2p^2q$	$p^2q$	$p^2q$	$p^2q$	$p^2q$	—		$X_A Y \times X_A X_F$	$2p^2q$		
		$p^2(1 + q)$	$p^2$	$p^2q$	$p^2$	$p^2q$	—			$p^2(1 + q)$		
$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{A}$	$X_F Y \times X_A X_A$	$pq^2$	—	$pq^2$	—	$pq^2$	—	$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{F}$	$X_A Y \times X_F X_F$	$pq^2$		
$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{F}$	$X_A Y \times X_F X_F$	$p^2q$	$p^2q$	—	$p^2q$	—	—	$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{A}$	$X_F Y \times X_A X_A$	$p^2q$		
	$X_A Y \times X_F X_A$	$2pq^2$	$pq^2$	$pq^2$	—	$pq^2$	$pq^2$		$X_F Y \times X_A X_F$	$2pq^2$		
		$pq(1 + q)$	$pq$	$pq^2$	—	$pq$	$pq^2$			$pq(1 + q)$		
$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{A}$	$X_A Y \times X_A X_A$	$q^3$	—	$q^3$	—	—	$q^3$	$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{F}$	$X_F Y \times X_F X_F$	$q^3$		
			$X_A Y$	$X_F Y$	$X_A X_A$	$X_A X_F$	$X_F X_F$	Phénotypes	Génotypes	Fréquences théoriques		
			Garçons		Filles							
			Fréquences des génotypes					Types d'unions				

A Dominant

a) la probabilité que l'union soit  $x_A Y \times x_F x_F$  soit :  $\frac{p}{1+q}$ ;

b) la probabilité que, dans chacune des familles de  $n$  enfants issus d'une union  $x_A Y \times x_F x_A$ , tous soient du phénotype  $\bar{F}$  soit :  $(\frac{1}{2})^n \cdot (1 - \frac{p}{1+q})$ .

Les valeurs observées et théoriques sont reprises dans le tableau 6.

#### Unions $\sigma \bar{F} \times \varphi \bar{A}$ .

Tous les garçons doivent être du phénotype  $\bar{A}$  et toutes les filles du phénotype  $\bar{F}$ .

Nous comptons respectivement 39 unions de ce type ayant des garçons et 56 unions ayant des filles. Sur les 83 garçons, 25 sont  $\bar{A}$  et 58  $\bar{F}$ ; parmi les 114 filles, 56 possèdent le phénotype  $\bar{A}$  et 58 le phénotype  $\bar{F}$ .

#### Unions $\sigma \bar{F} \times \varphi \bar{F}$ .

Ces unions correspondent à deux types d'unions si on tient compte des génotypes possibles :

a)  $x_F Y \times x_F x_F$ , avec une fréquence relative parmi les unions  $\bar{F} \times \bar{F}$  égale à  $\frac{p}{1+q}$ ;

b)  $x_F Y \times x_F x_A$  avec une fréquence égale à  $1 - \frac{p}{1+q}$ .

Les filles issues de ces unions doivent nécessairement être toutes du phénotype  $\bar{F}$ . La probabilité pour une famille de  $n$  garçons de ne compter que des sujets  $\bar{F}$  sera égale à :

1) la probabilité des unions d'être du phénotype  $x_F Y \times x_F x_F$  soit :  $\frac{p}{1+q}$ ;

TABLEAU 6.

F Dominant

Nombre d'enfants de même sexe dans la fratrie	Unions $\delta \bar{A} \times \varphi \bar{F}$						Unions $\delta \bar{A} \times \varphi \bar{F}$					
	Garçons			Filles			Garçons			Filles		
	Nombre total de familles	Nombre de familles dont tous les $\delta$ sont $\bar{F}$		Nombre total de familles	Nombre de familles dont toutes les $\varphi$ sont $\bar{F}$		Nombre total de familles	Nombre de familles dont tous les $\delta$ sont $\bar{F}$		Nombre total de familles	Nombre de familles dont toutes les $\varphi$ sont $\bar{F}$	
		observé	théorique		observé	théorique		observé	théorique		observé	théorique
1	13	5	8,665	14	5	9,332	44	41	29,329	65	59	65
2	8	4	3,999	7	3	3,499	22	21	10,997	36	25	36
3	1	0	0,416	3	0	1,249	11	8	4,581	15	12	15
4	1	0	—	2	0	0,750	2	2	0,750	4	1	4
5	2	0	0,708	3	1	1,062	2	2	0,708	1	1	1
6	2	0	0,687	1	—	—	1	1	0,344	1	0	1
7	1	1	—	1	1	—	1	1	—	1	1	1
8	1	1	—	1	1	—	1	1	—	1	1	1
9	1	1	—	1	0	0,334	1	1	—	1	1	1
10	1	1	—	1	1	—	1	1	—	1	1	1
11	1	1	—	1	1	—	1	1	—	1	1	1
Totaux	26	9	14,475	30	9	16,226	82	75	46,709	124	100	124

2) additionnée de la probabilité de n'avoir, dans une famille de  $n$  garçons issus d'un couple  $x_FY \times x_AX_A$ , que des garçons  $\bar{F}$  soit :

$\frac{1}{2} \left( \frac{p}{1+q} \right)^n \cdot \left( 1 - \frac{p}{1+q} \right)$ . Les valeurs observées et théoriques sont données

dans le tableau 6.

En résumant les résultats obtenus et en leur appliquant un test de  $\chi^2$  on obtiendra les valeurs reprises dans le tableau 7.

**4.6.** Si nous faisons l'hypothèse d'un gène lié au sexe avec l'allèle « lobe attaché » dominant, nous aurons les génotypes :

$\sigma^x x_AY$  correspondant au phénotype  $\bar{A}$ ;

$\sigma^x x_FY$  correspondant au phénotype  $\bar{F}$ ;

$\sigma^y x_AX_A$  correspondant au phénotype  $\bar{A}$ ;

$\sigma^y x_AX_F$  correspondant au phénotype  $\bar{A}$ ;

$\sigma^y x_FX_F$  correspondant au phénotype  $\bar{F}$ .

Les valeurs des fréquences des allèles et des variances seront dans ce cas :

$$p(A) = 0,2508; \quad \sigma_p = 0,019;$$

$$q(\bar{F}) = 0,7492; \quad \sigma_q = 0,015.$$

Le tableau 5 donne les fréquences théoriques des divers types d'unions et les fréquences génotypiques et phénotypiques probables des enfants issus de ces unions. Un raisonnement similaire à celui fait dans le paragraphe précédent montre que :

a) dans les unions  $\sigma^x \bar{F} \times \sigma^y \bar{F}$ , tous les garçons et toutes les filles qui en sont issus devraient être du phénotype  $\bar{F}$ ;

b) dans les unions  $\sigma^x \bar{A} \times \sigma^y \bar{F}$ , toutes les filles devraient être du phénotype  $\bar{A}$  et tous les garçons du phénotype  $\bar{F}$ ;

c) dans les unions  $\sigma^x \bar{F} \times \sigma^y \bar{A}$ , la probabilité que tous les enfants d'une famille soient du phénotype  $\bar{A}$  sera égale à :

$$\frac{p}{1+q} + \left( \frac{1}{2} \right)^n \cdot \left( 1 - \frac{p}{1+q} \right);$$

TABLEAU 7.

Type d'union	Type de famille	Garçons			Filles			$\chi^2$	d.l.	P		
		Nombre de familles		$\chi^2$	d.l.	P	Nombre de familles					
		observé	théorique				observé	théorique				
$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{F}$	75	46,709	39,815	1	< 0,001	100	124	-	-		
	Au moins un enfant $\bar{A}$	7	35,291				24	0				
$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{F}$	9	14,475	4,672	1	0,02-0,05	9	16,226	7,009	1		
	Au moins un enfant $\bar{A}$	17	11,525				21	13,774				
$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{A}$	Tous les enfants	$\bar{A}$ 10	39	-	-	-	$\bar{F}$ 24	56	-	-		
	Au moins un enfant	$\bar{F}$ 29	0				$\bar{A}$ 32	0				
$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{A}$	Tous les enfants $\bar{A}$	15	20	-	-	-	40	49	-	-		
	Au moins un enfant $\bar{F}$	5	0				9	0				

TABLEAU 8.

Nombre d'enfants de même sexe dans la fratrie	Unions $\delta \bar{F} \times \varphi \bar{A}$							Unions $\delta \bar{A} \times \varphi \bar{A}$						
	Garçons			Filles			Garçons			Filles				
	Nombre total de familles	Nombre de familles tous les $\delta \bar{A}$		Nombre total de familles	Nombre de familles toutes les $\varphi \bar{A}$		Nombre total de familles	Nombre de familles tous les $\delta \bar{A}$		Nombre total de familles	Nombre de familles toutes les $\varphi \bar{A}$			
		observé	théorique		observé	théorique		observé	théorique		observé	théorique	observé	théorique
1	15	8	8,575	27	9	15,436	15	12	8,575	27	25	27		
2	14	2	5,006	12	6	4,290	3	1	1,073	14	8	14		
3	5	0	1,252	11	3	2,755	1	1	0,250	5	5	5		
4	3	0	0,591	4	1	0,788	1	1	0,197	1	1	1		
5	—	—	—	2	0	0,340	—	—	—	—	—	—		
6	1	0	0,157	—	—	—	—	—	—	1	—	1		
7	1	0	0,150	—	—	—	—	—	—	1	1	1		
Totaux	39	10	15,731	56	19	23,609	20	15	10,095	49	40	49		

TABLEAU 9.

Type d'union	Type de famille	Garçons				Filles				P	
		Nombre de familles		$\chi^2$	d.l.	P	Nombre de familles		$\chi^2$	d.l.	
		observé	théorique				observé	théorique			
$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{A}$	Tous les enfants $\bar{A}$	15	10,095	4,812	1	0,02-0,05	40	49	—	—	—
	Au moins un enfant $\bar{F}$	5	9,905				9	0			
$\delta \bar{A} \times \varphi \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{F}$	9	26	—	—	—	$\bar{A}$ 13	30	—	—	—
	Au moins un enfant $\bar{A}$	17	0				$\bar{F}$ 17	0			
$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{A}$	Tous les enfants $\bar{A}$	10	15,731	3,499	1	0,05-0,10	19	23,609	1,556	1	0,20-0,30
	Au moins un enfant $\bar{F}$	29	23,269				37	32,391			
$\delta \bar{F} \times \varphi \bar{F}$	Tous les enfants $\bar{F}$	75	82	—	—	—	100	124	—	—	—
	Au moins un enfant $\bar{A}$	7	0				24	0			

d) dans les unions  $\delta \bar{A} \times \varphi \bar{A}$  toutes les filles seront  $\bar{A}$  et la probabilité pour une famille de  $n$  garçons de ne compter que des garçons  $\bar{A}$  sera égale à :

$$\frac{p}{1+q} + \left(\frac{1}{2}\right)^n \cdot \left(1 - \frac{p}{1+q}\right).$$

Le calcul nous fournira les valeurs théoriques reprises dans le tableau 8, auxquelles l'application du test de  $\chi^2$  donnera les résultats repris dans le tableau 9.

### 5. CONCLUSION DE L'ANALYSE GENETIQUE.

Les valeurs observées sont, dans la plupart des cas, différentes de façon plus ou moins significative des valeurs théoriques de la fréquence des phénotypes des sujets issus des divers types d'unions pour les diverses hypothèses faisant appel à un seul gène et à deux allèles.

Le tableau 10 résume l'ensemble des observations : les chiffres indiquent, pour chacune des catégories d'unions, le pourcentage de familles mal classées par rapport au nombre total de familles issues du type de mariage considéré. Les chiffres sont en caractères gras quand le résultat du test de  $\chi^2$  correspond à  $p < 0,01$  et en caractères italiques pour  $0,01 < p < 0,05$ .

TABLEAU 10.

Fréquences en % des familles mal classées selon les diverses hypothèses.

Types d'unions $\delta \times \varphi$	Gène autosomique		Gène lié à X			
	F dominant	A dominant	F dominant		A dominant	
			$\delta$	$\varphi$	$\delta$	$\varphi$
$\bar{F} \times \bar{F}$	5,4	22,0	34,5	19,4	8,5	19,4
$\bar{F} \times \bar{A}$	10,5	4,3	74,4	57,1	14,7	8,2
$\bar{A} \times \bar{F}$			21,1	24,1	65,4	56,6
$\bar{A} \times A$	25,0	9,2	25,0	18,4	24,5	18,4

Aucun mécanisme de transmission faisant appel à deux allèles d'un seul locus ne permet d'expliquer les résultats de l'enquête. Ces résultats permettent néanmoins d'affirmer que ce caractère morphologique est héréditaire.

L'hypothèse qui semble être le mieux en accord avec les faits observés, est celle qui admet que le locus est situé sur un autosome et que l'allèle « lobe attaché » est dominant : vingt-deux pour cent des familles issues d'unions  $\bar{F} \times \bar{F}$  ne sont pas conformes à ce qu'elles devraient être, c'est-à-dire n'être constituées que d'enfants  $\bar{F}$  : ce pourcentage important ne résulte toutefois que de l'existence d'une proportion sensiblement plus faible d'enfants  $\bar{A}$  (9,6 %).

#### INDEX BIBLIOGRAPHIQUE.

HILDEN K.

1936. *Zur Kenntnis des Vorkommens des freien und « angewachsenen » Ohrläppchens in der Bevölkerung Finnlands.* (Commentationes Biologicae, Soc. Sci. Fennica, 5 (5) : 1-12.)

LEGUEBE A.

1962. *Proposition d'une enquête de génétique humaine à l'échelle nationale.* (Assoc. Nat. Prof. Biol. Belgique 8 (4) : 182-190.)  
 1967. *Hand clasping : étude anthropologique et génétique.* (Bull. Soc. Roy. Belge Anthropol. et Préhist., 78 : 81-107.)

MONTAGNE R.

1966. *Contribution à l'étude morphologique et génétique de l'oreille externe humaine.* (Bull. Soc. Roy. Belge Anthropol. et Préhist., 76 : 45-72.)

QUELPRUD T.

1934. *Familienforschungen über Merkmale des äusseren Ohres.* (Zeits. Abst. Vererb., 67 : 296-299.)

TAYLOR G. L. et PRIOR A. M.

1939. *Blood groups in England. III. Discussion of the family material.* (Ann. Eugen., 9 (1) : 18-44.)

TISSERAND M.

1945. *Les variations d'insertion du lobe de l'oreille dans la population française.* (Bull. Mém. Soc. Anthrop. Paris, IX<sup>e</sup> sér., 6 : 122-130.)

WIENER A. S.

1937. *Complications in ear genetics.* (J. Heredity, 28 : 425-426.)

LABORATOIRE D'ANTHROPOLOGIE,  
 INSTITUT ROYAL DES SCIENCES NATURELLES DE BELGIQUE.



